

Lisa Nachtsheim, Jan-Christoffer Lüers

Fehlbildungen Ohr

Lisa Nachtsheim, Jan-Christoffer Lüers

Steckbrief

Ungefähr 50% aller Fehlbildungen im HNO-Bereich betreffen das Ohr und werden unterschieden in Fehlbildungen der äußeren Ohrmuschel, des Gehörgangs, Mittelohrs und Innenohrs. Sie können sowohl syndromal als auch isoliert auftreffen und betreffen ca. 2–4% aller Neugeborenen. Fehlbildungen der äußeren Ohrmuschel können aufgrund der embryologischen Entwicklung mit Fehlbildungen des Gehörgangs und des Mittelohrs assoziiert sein. Das Spektrum solcher Fehlbildung ist sehr breit und kann von einer relativ geringen Fehlbildung – wie einer abstehenden Ohrmuschel – bis hin zu schweren Fehlbildungen – wie Mikrotie mit schweren Gesichtsasymmetrien – reichen.

Synonyme

- Ohrmuscheldysplasie
- Ohrmuschelfehlbildung
- Gehörgangsatresie
- Mittelohrfehlbildung
- Mikrotie

Keywords

- Ohrmuscheldysplasie
- Mikrotie
- Syndrome

Definition

Ohrmuschelfehlbildungen:

- Eine abstehende Ohrmuschel (Apostatis otum) ist als Abweichung vom normalen Ohr-Kopf-Winkel (30°) oder dem Concha-Scapha-Winkel (90°) definiert.
- Eine Mikrotie ist als abnorme Kleinheit der Ohrmuschel, eine Anotie als schwere Formanomalie der Ohrmuschel definiert.
- Die Fehlbildungen der äußeren Ohrmuschel werden in verschiedene Schweregrade nach Weerda eingeteilt (I–III).

Eine Gehörgangsfehlbildung ist ein vielfältiges Erscheinungsbild und kann von bindegewebigen zu knöchernen Verschlüssen variieren.

Die Mittelohrfehlbildung ist eine anatomische Variante des Mittelohrs. Sie kann isoliert auf die Gehörknöchelchen des Mittelohrs beschränkt sein oder das äußere Ohr mitbetreffen. In 30–40% der Fälle tritt sie bilateral auf.

Die Innenohrfehlbildung ist als Fehlbildung des häutigen und knöchernen Labyrinths definiert.

Epidemiologie

- Ohrmuschel- und Mittelohrfehlbildung:
  - 20–60% Assoziation mit anderen Fehlbildungen und Syndromen
  - Fehlbildung der Ohrmuschel kommt bei 1:10000–20000 Neugeborenen vor (z.B. Franceschetti-Treacher-Collins-Syndrom, Goldenhar-Syndrom)
  - Aufgrund der gemeinsamen Entwicklung von äußerem Ohr und Mittelohr treten Fehlbildungen häufig kombiniert auf (Atresia auris congenital).
- Innenohr: Etwa 60% der angeborenen Schwerhörigkeiten sind genetisch bedingt und können zu 30% an Syndrome gebunden sein.

Häufigkeit

- Die Inzidenz der Atresia auris congenita isoliert oder zusammen mit Fehlbildungen des äußeren, Mittel- und ggf. Innenohrs liegt bei ca. 1:10000.
- Apostatis otum: ca. 5% der Bevölkerung (häufigste Fehlbildung)
- Kongenitale Fehlbildungen der Ossikelkette treten mit einer Häufigkeit von etwa 1:15000 auf.
- Die Häufigkeit einer angeborenen hochgradigen Schwerhörigkeit beträgt etwa 1/1000 Geburten.

Altersgipfel

- Da Fehlbildungen ihren Ursprung in der embryonalen Entwicklung haben, bestehen sie per Definition von Geburt an.

Geschlechtsverteilung

- keine Geschlechtsprädisposition bekannt

Prädisponierende Faktoren

- positive Familienanamnese (genetisch)
- exogene Faktoren (z.B. Thalidomid, Alkoholismus)
- infektiöse Erkrankungen (z.B. Röteln, Toxoplasmose, Zytomegalie)

Ätiologie und Pathogenese

Ohrmuschel- und Gehörgangsfehlbildungen

- entstehen durch unvollständige Verschmelzung oder Ausbildung der mesenchymalen Aurikularhöcker
- Durch Differenzierungs- und Entwicklungsstörungen in Anteilen der Ohranlagen oder der Kiemenfurche kann es zu unterschiedlichen Ausprägungen von Fehlbildungen der Ohrmuschel kommen.
- Neben genetischen Faktoren bedingen exogene Faktoren ca. 10% der Fehlbildungen (z.B. Thalidomid, Alkoholismus).

Mittelohrfehlbildungen

- häufig kombiniertes Auftreten von Gehörgangs- und Mittelohrfehlbildungen aufgrund der gemeinsamen Entstehung aus den Kiemenbögen

Innenohrfehlbildungen

- Das Innenohr entsteht aus einer ektodermalen Abschnürung, woraus auch die Bogengänge sowie Makulaorgan und die Cochlea entstehen
- Ätiologisch kommen bei den nicht genetisch bedingten Fehlbildungen des Innenohrs

hauptsächlich infektiös-toxische Ursachen infrage, wie Röteln, Toxoplasmose, Zytomegalie oder Schädigungen im Rahmen einer Sepsis

- Bei den genetisch bedingten Fehlbildungen liegt zu 20% eine dominante Vererbung und zu 80% eine rezessive Vererbung vor, mit verschiedenen Genlokalisationen (x-chromosomal, mitochondrial).

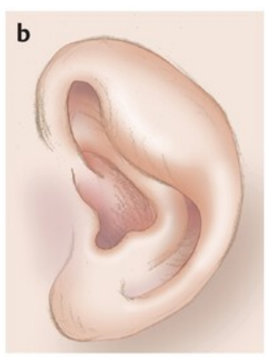
Merke:

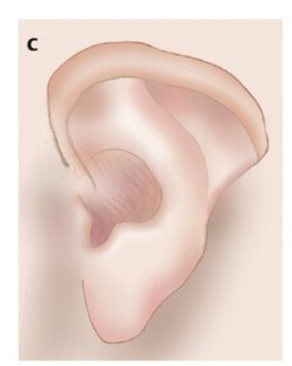
Das Mittelohr bildet sich aus der ersten Schlundtasche (innere embryonale Zellschicht, Entoderm). Die Gehörknöchelchen entstammen Stammzellen aus der Neuralleiste. Das Innenohr entwickelt sich aus dem Ektoderm. Mittelohr und Innenohr entwickeln sich also aus unterschiedlichen Anlagen zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Embryogenese. Daher sind Mittelohr- und Innenohrfehlbildungen nur sehr selten und wenn, dann zufällig, miteinander kombiniert bzw. treten nebeneinander auf.

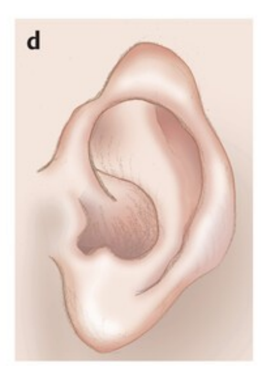
Klassifikation und Risikostratifizierung

- Klassifikation der Ohrmuscheldefekte [2]:
  1. zentrale Defekte
     - Koncha
     - Anthelix-Scapha
     - kombinierte zentrale Defekte
  2. periphere Defekte (Helix und Crus helicis)
     - Rekonstruktion mit Verkleinerung der Ohrmuschel
     - Rekonstruktion ohne Verkleinerung der Ohrmuschel
  3. Teilrekonstruktionen
     - obere Ohrmuschel: Rekonstruktion mit Verkleinerung und Rekonstruktion ohne Verkleinerung
     - mittlere Ohrmuschel: Rekonstruktion mit Verkleinerung und Rekonstruktion ohne Verkleinerung
     - untere Ohrmuschel
  4. Lobulus
     - Ausrisse von Ohrringen
     - Verkleinerung des Lobulus (Hyperplasie)
     - Lobulusdefekte
     - Verlust des Lobulus (Hypoplasie und Aplasie)
     - Narbenhyperplasie
     - Narbenkeloide
  5. posteriore Defekte
     - postaurikuläre Defekte (Ohrmuschelrückseite)
     - retroaurikuläre Defekte (Mastoidregion)
     - kombinierte post- und retroaurikuläre Defekte
  6. subtotale Defekte
  7. Rekonstruktion nach totalem Ohrmuschelverlust
  8. präaurikuläre Defekte
  9. Defekte der Ohrregion
  10. Verbrennungen
- s. auch [1]
- s. Tab. 129.1 und Abb. 129.1









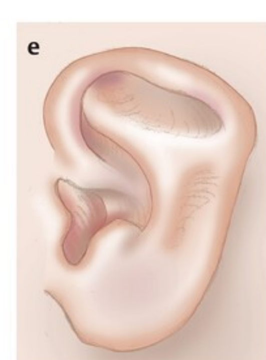


Abb. 129.1 Formvarianten der Ohrmuschel.

a Normale Ohrmuschel mit Darwin-Höcker.

b Cup Ear.

c Makakusohr.

d Zerkopithekusohr.

e Stahl-Ohr.

Tab. 129.1 Innenohrfehlbildungen im Rahmen von Syndromen. (Quelle: Schneider G, Guntinas-Lichius O. Innenohr – Fehlbildungen. In: Guntinas-Lichius O, Klußmann J, Lang S, Hrsg. Referenz HNO-Heilkunde. Stuttgart: Thieme; 2021)

Syndrom (Auswahl)	neben Innenohrfehlbildung weitere Manifestationen
Alport-Syndrom	Niere, Auge
branchiootorenales Syndrom (BOR-Syndrom)	branchiogene Fistel/Zysten, Niere
CHARGE-Syndrom	Auge, Choanalatresie
Cogan-Syndrom	Auge
Franceschetti-Syndrom	kraniofaziale Dysmorphie
Pendred-Syndrom	Schilddrüse
Goldenhar-Syndrom	Ohrmuschelfehlbildung, Gesichtsdysmorphie
Pierre-Robin-Syndrom	Mikrogenie, Gaumenspalte
Usher-Syndrom	Auge
Waardenburg-Syndrom	Pigmentstörung, Auge

Symptomatik

- einseitig vorkommend, seltener bilateral
- zumeist in Kombination mit Fehlbildungen der Ohrmuschel und des Mittelohrs
- Einengung oder vollständige Stenose des Gehörgangs
- Schallleitungsschwerhörigkeit bei Gehörgangsstenose und Mittelohrfehlbildungen
- bei einseitigem Vorkommen normale Sprachentwicklung, jedoch Beeinträchtigung des Richtungshörens und des Hörens im Störlärm

Diagnostik

Diagnostisches Vorgehen

- Zur Abklärung von Fehlbildungen im Bereich des Gehörgangs, Mittel- und Innenohrs sollte der Patient HNO-fachärztlich sowie phoniatrisch-pädaudiologisch mitbehandelt werden.
- Richtungsweisend sind die klinische Untersuchung und der Ausschluss weiterer Fehlbildungen.
- Eine ausführliche otologische Diagnostik ist ausschlaggebend für die audiologische Rehabilitation.
- Bildgebende Maßnahmen sollten altersabhängig dann erwogen werden, wenn sie eine unmittelbare therapeutische Konsequenz haben und dementsprechend in Abhängigkeit

vom Alter sinnvoll geplant werden.

- pädiatrische Untersuchung: bei Verdacht auf syndromales Geschehen oder zusätzliche kognitive Defizite Vorstellung in einem sozialpädiatrischen Zentrum zur erweiterten Diagnostik

Anamnese

- familiäre Disposition
- exogene Faktoren (Medikamente, Infektionen, Strahlung) während der Schwangerschaft

Körperliche Untersuchung

- klinische Inspektion mit Otoskopie

> **Cave:**
>
> Bei kleinen Mittelohrfehlbildungen zeigt die Ohrmikroskopie oft einen unauffälligen Befund bei normal weitem äußerem Gehörgang.

Bildgebende Diagnostik

- Bei V.a. Mittelohr- und Innenohrfehlbildung und bei beabsichtigter operativer Therapie ist ein hochauflösendes Felsenbeindünnschicht-CT zu geeignetem Zeitpunkt empfohlen (Cave: Strahlenexposition bei Kleinkindern).

Instrumentelle Diagnostik

Audiometrische Diagnostik

- Ein auffälliges Neugeborenen-Hörscreening kann ein Hinweis auf eine Mittelohrfehlbildung sein.
- In Abhängigkeit vom Alter zum Zeitpunkt der Diagnostik und dem Grad der Fehlbildung:
  - Neugeborenen-Hörscreening (TEOAE: transitorisch evozierte otoakustische Emissionen; FAEP: frühe akustisch evozierte Potenziale)
  - Kinder-Hörscreening
  - Tonschwellen- und Sprachaudiometrie

Histologie, Zytologie und klinische Pathologie

Molekulargenetische Diagnostik

- bei Verdacht auf familiäre Ursache bzw. syndromales Geschehen humangenetische Beratung und ggf. Diagnostik

Differenzialdiagnosen

- s. Tab. 129.2

Tab. 129.2 Differenzialdiagnosen der Gehörgangsstenose (Auswahl). (Quelle: Arweiler-Harbeck D, Saxe J. Äußeres Ohr – Fehlbildungen. In: Guntinas-Lichius O, Klußmann J, Lang S, Hrsg. Referenz HNO-Heilkunde. Stuttgart: Thieme; 2021)

Differenzialdiagnose	Bemerkungen
branchiootorenales Syndrom	Kombination mit Innenohrfehlbildung, Nierenfehlbildung, lateralen Halszysten- und fisteln
CHARGE-Syndrom	Kombination mit Kolobom, Herzfehler, Atemwegsfehlbildungen
DiGeorge-Syndrom	Chromosom 22_11, Entwicklungsstörung der 3. und 4. Schlundtasche, kardiovaskuläre und thyroidale Fehlbildungen
Fraser-Syndrom	in Verbindung mit Mikro- oder Anophthalmie, Fehlbildungen des Urogenitalsystems und Syndaktylie
Goldenhar-Syndrom	Gesichtshälftenasymmetrie, weitere organische Defizite
Townes-Brocks-Syndrom	zusätzliche Fehlbildungen von Daumen, After und Nieren

Therapie

Therapeutisches Vorgehen

- Das therapeutische Vorgehen hängt von der Ausprägung der Fehlbildung und vom Leidensdruck des Patienten ab.

Konservative Therapie

- Bei Vorliegen einer Hörminderung ist zunächst die audiologische Rehabilitation angezeigt, um eine symmetrische Hörbahnreifung zu gewährleisten und dem Patienten ein bestmögliches Hören im Störlärm sowie ein gutes Richtungsgehör zu ermöglichen.
- Zusammenarbeit mit ausgewiesenen HNO-Ärzten, Pädaudiologen und -akustikern essenziell
- Bei Ohrmuschelatresie mit fehlender Gehörgangsanlage kann z.B. die Versorgung mit einem Knochenleitungshörgerät oder einem implantierbaren (Mittelohr-)Hörgerät erfolgen.

Operative Therapie

- Bei Vorliegen eines psychiatrischen Gutachtens kann ab dem 5. Lebensjahr bei starkem Leidensdruck eine Ohrmuschelanlageplastik durch einen HNO-Arzt durchgeführt werden. Hierbei muss jedoch berücksichtigt werden, dass diese Eingriffe medizinisch nicht notwendig sind und somit die Indikation sorgfältig überprüft und nicht auf Wunsch der Eltern erfolgen sollte.
- Bei Mittelohrfehlbildungen kann eine operative Therapie im Sinn einer Tympanoplastik zur Rekonstruktion der fehlangelegten Gehörknöchelchenkette erfolgen.
- Bei hochgradiger Schwerhörigkeit ist die Cochlea-Implantation Mittel der Wahl. Diese liegt vor, wenn bei den objektiven Messverfahren keine sicheren Reizantworten (Hörschwellen schlechter als 80dB) zu erhalten sind.

Verlauf und Prognose

- Die Möglichkeiten der apparativen Versorgung der Mittelohrschwerhörigkeit sind heutzutage sehr vielfältig und altersunabhängig.
- Der Grad der Ausprägung der Fehlbildung in Verbindung mit der gewählten Therapieform kann eine lebenslange Verlaufsbeobachtung erforderlich machen.
- abhängig vom Ausmaß der Fehlbildung und dem Vorliegen zusätzlicher anderer – z.B. zerebraler – Fehlbildungen

Literatur

Quellenangaben

- [1] Kwok P. Spezielle HNO-Erkrankungen und ihre Therapie. In: Strutz J, Mann W, Hrsg. Praxis der HNO-Heilkunde, Kopf- und Halschirurgie. 3., unveränderte Aufl. Stuttgart: Thieme; 2017
- [2] Weerda H. Klassifikation. In: Weerda H, Hrsg. Chirurgie der Ohrmuschel. Stuttgart: Thieme; 2003

Literatur zur weiteren Vertiefung

- [1] Arndt O. Praxis der HNO-Heilkunde, Kopf- und Halschirurgie. 3., unveränderte Auflage. Stuttgart: Thieme; 2017
- [2] Arweiler-Harbeck D, Saxe J. Äußeres Ohr – Fehlbildungen. In: Guntinas-Lichius O, Klußmann J, Lang S, Hrsg. Referenz HNO-Heilkunde. Stuttgart: Thieme; 2021
- [3] Bootz F. Krankheiten des äußeren Ohrs bei Kindern und Jugendlichen. Berlin/ Heidelberg: Springer; 2019
- [4] Braun T, Hempel JH, Berghaus A. Entwicklungsstörungen des Ohres bei Kindern und Jugendlichen. Dtsch Ärztebl Int 2014; 111: 92–98

Quelle:

Nachtsheim L, Lüers J. Fehlbildungen Ohr. In: Kerbl R, Reiter K, Wessel L, Hrsg. Referenz Pädiatrie.
Version 1.0. Stuttgart: Thieme; 2024.

Shortlink: https://eref.thieme.de/1ZT9759M